

FACULTÉ DE MÉDECINE DE PARIS

ANNÉE 1939

THÈSE

N°.....

102

POUR LE

DOCTORAT EN MÉDECINE

(DIPLOME D'ÉTAT)

PRÉSENTÉE PAR

Alfred LARTIGUE

Né le 5 Octobre 1909, à NANTES (Loire-Inférieure)

CONTRIBUTION A L'ÉTUDE
DE LA CATARACTE
DANS L'OXYCÉPHALIE

Président : M. FÉLIX TERRIEN, Professeur

PARIS

LIBRAIRIE LOUIS ARNETTE
2, RUE CASIMIR-DELAVIGNE, 2

1939

FACULTÉ DE MÉDECINE DE PARIS

ANNÉE 1939

THÈSE

N°.....

POUR LE

DOCTORAT EN MÉDECINE

(DIPLOME D'ÉTAT)

PRÉSENTÉE PAR

Alfred LARTIGUE

Né le 5 Octobre 1909, à NANTES (Loire-Inférieure)

CONTRIBUTION A L'ÉTUDE
DE LA CATARACTE
DANS L'OXYCÉPHALIE

Président : M. FÉLIX TERRIEN, Professeur

PARIS

LIBRAIRIE LOUIS ARNETTE
2, RUE CASIMIR-DELAVIGNE, 2

1939

I. — Professeurs

Anatomie
Physiologie
Physique médicale
Chimie médicale
Bactériologie
Parasitologie et histoire naturelle médicale
Pathologie médicale et générale
Pathologie médicale
Pathologie chirurgicale
Anatomie pathologique
Histologie
Pharmacologie et matière médicale
Thérapeutique
Hygiène et médecine préventive
Médecine légale
Histoire de la médecine et de la chirurgie

Pathologie expérimentale et comparée
Hydrologie thérapeutique et climatologie

Clinique médicale

Hygiène et clinique de la première enfance
Clinique des maladies des enfants
Clinique des maladies mentales et des maladies de l'encéphale
Clinique des maladies cutanées et syphilitiques
Clinique des maladies du système nerveux
Clinique des maladies infectieuses

Clinique chirurgicale

Clinique ophtalmologique
Clinique urologique

Clinique d'accouchements

Clinique gynécologique
Clinique chirurgicale infantile et orthopédie
Clinique thérapeutique médicale
Clinique oto-rhino-laryngologique
Clinique thérapeutique chirurgicale
Clinique propédeutique
Clinique de la Tuberculose
Clinique chirurgicale orthopédique de l'adulte
Clinique de neuro-chirurgie
Clinique cardiologie
Assistance médico-sociale

Professeurs sans chaire

MM.
ROUVIERE.
Léon BINET.
STROHL.
POLONOVSKI.
Robert DEBRE.
BRUMPT.
BAUDOUIN.
ADRAMI.
MONDOR.
LEROUX.
CHAMPY.
TIFFENEAU
HARVIER.
TANON.
BALTHAZARD.
LAIGNEL-
LAVASTINE
FIESSINGER.
CHIRAY.
LOEPER.
CARNOT.
Marcel LABBE
CLERC.
LEREBoullet
NOBECOURT.
H. CLAUDE.
GOUGEROT.
GUILLAIN.
LEMIERRE.
CUNEO.
GOSSET.
GREGOIRE.
LENORMANT.
TERRIEN.
CHEVASSU.
LEVY-SOLAL.
COUVELAIRE.
JEANNIN.
MOCQUOT.
OMBREDANNE
RATHERY.
LEMAITRE.
Pierre DUVAL.
VILLARET.
TROISIER
MATHIEU.
Clovis VINCENT.
LAUBRY.
N...
HAZARD.
HOVELACQUE.
MULON.
OLIVIER.
SANNIE.
VERNE.



II. — Agrégés en exercice

MM.	
AMELINE	Pathologie chirurgicale.
BARIETY	Pathologie médicale.
ENARD Henri	Pathologie médicale.
BERNARD Et.	Pathologie médicale.
BESANCON (J.).	Hydrologie.
BOULIN	Pathologie médicale.
BULLIARD	Histologie.
CATHALA	Pathologie médicale.
COSTE	Pathologie médicale.
CHEVALIER	Pathologie médicale.
DOGNON	Physique
FUNCK-	
BENTANO	Pathologie chirurgicale.
FEY	Urologie.
GAILLARD	Parasitologie.
GASTINEL	Bactériologie.

MM.	
DE GAUDART	
D'ALLAINES ..	Pathologie chirurgicale
GAYET	Physiologie.
DE GENNES ...	Pathologie médicale.
GIROUD	Histologie.
HAGUENAU	Pathologie médicale.
HALPHEN	Oto-rhino-laryngologie
HUGUENIN	Anatomie pathologique
JOANNON	Hygiène.
LACOMME	Obstétrique.
LANTUEJOUL ..	Obstétrique.
LAROCHE Guy.	Pathologie médicale
LAVIER	Parasitologie.
LELONG	Pathologie médicale.

LEMAIRE Pathologie expérimentale.
 LEVEUF Pathologie chirurgicale.
 LEVY (M^{re} J.) Pharmacologie.
 LEVY-VALENSI. Neurologie et Psychiatrie.
 MENEGAUX ... Pathologie chirurgicale.
 MOLLARET Pathologie médicale.
 MOREAU Pathologie médicale.
 MOULONGUET.. Pathologie chirurgicale.
 MOUQUIN Pathologie médicale.
 PETIT-
 DUTAILLIS Pathologie chirurgicale.

MM.

PIEDELIEVRE.. Médecine légale
 PORTES Obstétrique.
 RENARD..... Ophtalmologie.
 RICHT Physiologie.
 SENEQUE ... Pathologie chirurgicale
 TURPIN Pathologie médicale.
 VIGNES Obstétrique.
 WILMOTH Pathologie chirurgicale

III. — Agrégés rappelés à l'exercice pour le service des examens

MM.

ALGLAVE Pathologie chirurgicale.
 BUSQUET Pharmacologie.
 CHAILLEY-
 BERT Physiologie.
 HEITZ-BOYER.. Pathologie chirurgicale.

MM.

LARDENNOIS .. Pathologie chirurgicale
 NEVEU-
 LEMAIRE.. Parasitologie.
 LE LORIER ... Obstétrique.
 SCHWARTZ ... Pathologie chirurgicale
 VAUDESCAL ... Obstétrique.

IV. — Agrégés chargés de cours de clinique annexe à titre permanent

MM.

ALAJOUANINE.. }
 AUBERTIN }
 BRULE }
 CPABROL }
 DONZELOT ... }
 DUVOIR } Clinique médicale
 LIAN }
 PASTEUR- VAL }
 LERY-RADOT.. }
 SEZARY }

MM.

BASSET }
 BROCO }
 CADENAT }
 GATELLIER ... }
 MOURE } Clinique chirurgicale
 QUENU }
 VELTER }

ECALLE }
 METZGER }

V. — Chargés de cours

MM.

CHAILLEY-BERT, agrégé Education physique
 LEDOUX-LEBARD Radiologie clinique
 RUPPE Stomatologie.
 WEILL-HALLÉ Puériculture.

Par délibération en date du 9 décembre 1798, l'Ecole a arrêté que les opinions émises dans les dissertations qui lui seront présentées, doivent être considérées comme propres à leurs auteurs et qu'elle n'entend leur donner aucune approbation ni improbation.

A MA GRAND'MERE

A MES PARENTS

*Témoignage de mon affection et de ma
reconnaissance.*

A MES ONCLES ET TANTES

Très affectueux hommage.

A MES FRERES ET SŒURS

Avec toute mon amitié.

A MES AMIS

A MON PRESIDENT DE THESE

Monsieur le Professeur TERRIEN

Professeur de Clinique Ophtalmologique
à la Faculté de Médecine de Paris
Membre de l'Académie de Médecine

*Qui m'a fait le très grand honneur
de bien vouloir accepter la présidence de
cette thèse.*

Je lui en exprime toute ma gratitude.

A Monsieur le Professeur Gabriel-Pierre SOURDILLE

Professeur de Clinique Ophtalmologique
à l'Ecole de Médecine de Nantes

*Qui m'a inspiré le sujet de cette thèse,
et guidé de ses précieux conseils.
Qu'il veuille bien trouver ici l'expres-
sion de ma reconnaissance.*

A MES MAITRES DANS LES HOPITAUX

Stage

Monsieur le Professeur BAHUAUD

Monsieur le Professeur SEBILLEAU

Externat

Messieurs les Professeurs

Gilbert et Gabriel-Pierre SOURDILLE

Messieurs les Docteurs

Jan K'GUISTEL et DURBIN

Monsieur le Professeur Henri LERAT

(in memoriam).

Monsieur le Professeur PICARD

Monsieur le Docteur Fernand LERAT

Monsieur le Professeur SEBILLEAU

A MES AUTRES MAITRES

Messieurs les Docteurs :

R. BUREAU, BOQUIEN, JAROUSSE, LEGRAND

MOISNARD, PERRIN, PICHAT

A MESSIEURS LES DOCTEURS

AUVIGNE, ARONDEL, BARON, BOIFFIN,

CHARBONNEL, COLAS, DE FERRON,

EOCHE-DUVAL, P. RIOU, VIEL et RELIQUET

A MES MAITRES DE L'ECOLE DE MEDECINE

A Mademoiselle Françoise GENDRON et à M. BARON

Internes du Service d'Ophtalmologie de l'Hôtel-Dieu de Nantes

*Pour l'aide qu'ils m'ont apportée dans
l'élaboration de cette thèse.*

INTRODUCTION

Notre Maître, le Professeur Gabriel-Pierre Sourdille, ayant observé plusieurs cas d'oxycéphalie accompagnés de cataracte congénitale, a bien voulu mettre à notre disposition deux de ses malades, oxycéphaliques, présentant une cataracte congénitale bilatérale.

Nous le remercions de l'aide qu'il nous a apportée et nous tenons à lui exprimer notre reconnaissance.

Dans l'oxycéphalie, les opacités cristalliniennes sont rangées au nombre des signes oculaires accessoires et d'après les différentes observations publiées il semble que la cataracte accompagnée ou non de lésions du fond de l'œil n'a été qu'assez rarement notée, aussi nous a-t-il paru intéressant de présenter deux cas observés dans le Service de Clinique ophtalmologique.

HISTORIQUE

L'association de la déformation oxycéphalique du crâne et de lésions oculaires est connue depuis longtemps — c'est en 1873 que pour la première fois Michel fit le rapprochement entre la déformation crânienne et la lésion du nerf optique. Depuis, un certain nombre d'auteurs allemands ont observé les mêmes troubles. En Amérique, Frieden Wald publia un cas en 1893. En 1903 les observations étaient assez nombreuses pour que Groenouw put, dans le traité d'ophtalmologie de Graefe-Sæmisch, l'établir nettement en type clinique. Depuis, plusieurs cas ont été publiés et quelques travaux d'ensemble ont paru sur la question, entre autres les thèses de Vortisch et de Kraus et surtout le travail d'Enslin, dans les archives de de Graefe d'avril 1904.

En France, en 1902, MM. Bourneville et Paul-Boncour ont publié l'autopsie d'un malade de Bicêtre atteint d'oxycéphalie et d'atrophie double du nerf optique; ces auteurs n'établirent aucun rapprochement entre les deux lésions. Les premiers malades ont été présentés par MM. Morax et André Patry à la Société d'Ophtalmologie en juillet 1904; depuis Pa-

try a encore pu en réunir trois, ce qui en 1905 portait à 10 ses cas personnels et ce type clinique est sans doute beaucoup plus fréquent qu'on ne pourrait le croire d'après le petit nombre des observations publiées.

La déformation cranienne oxycéphalique peut être isolée, elle peut être accompagnée de lésions de rétinite pigmentaire, avec atrophie optique secondaire à la rétinite — il a été observé des lésions rétinienne, des opacités cristalliniennes, des troubles musculaires chez des oxycéphales, sans atrophie optique. Ces cas sont rattachés au type clinique que signalent les différentes observations citées ci-dessus, par une série de malades qui présentent à la fois de l'atrophie optique et des opacités cristalliniennes. Ces observations, dont 7 ont été relevées par André Patry, sont peu nombreuses, c'est pourquoi nous présentons deux observations d'oxycéphalie, avec cataracte congénitale bilatérale s'accompagnant d'atrophie optique chez l'un des malades; l'autre malade présente au niveau des membres les malformations observées dans le syndrome de Marfan, ce qui nous amène à étudier les observations publiées sur ce syndrome, mais en faisant observer que le crâne de notre malade est oxycéphale et non dolichocéphale et qu'il n'y a pas de luxation du cristallin, mais une double cataracte.

Marfan, à la Société Médicale des Hôpitaux de Paris, attira l'attention sur une curieuse malformation caractérisée essentiellement par une dystrophie

congénitale du squelette : allongement et amincissement des os des quatre membres dans toute leur longueur et surtout aux extrémités, malformation à laquelle il donna le nom de dolicho-sténomélie, se basant ainsi sur la dystrophie congénitale du squelette. De tels malades ne furent d'abord observés qu'exceptionnellement et donnèrent lieu à des modifications de terminologie. En 1902, Babonneix et Méry, présentant à la même Société cette même malade de Marfan qui dans l'intervalle de sept ans avait présenté de nouvelles ulcérations essentiellement ostéo-articulaires, proposèrent le terme d'hyperchondroplasie. Le professeur Achard en octobre de la même année, décrit à propos d'un cas, atypique d'ailleurs, l'affection sous le nom pittoresque d'arachnodactylie, habituellement employé depuis lors. Pfraundler en 1913 propose le terme d'acromacrie.

On peut avec Weve critiquer ces dénominations qui n'expriment qu'une partie de la symptomatologie ou qui préjugent la physiopathologie de l'affection. Weve conseille le terme de dystrophie mésodermique congénitale, ou syndrome de Marfan (*dystrophia mesodermatis congenita*, type Marfan). Mais le terme de dystrophie mésodermique congénitale étant lui aussi possible d'objections, il a paru préférable d'admettre tout simplement le nom de syndrome de Marfan.

Cette malformation est rare; elle le paraît toutefois moins au fur et à mesure qu'on la connaît mieux et qu'on en fait plus facilement le diagnostic.

En 1911, Rielhél n'en signale que 9 cas connus.

En 1928, Canau relatant le premier cas sud-américain, ne relevait que 20 cas dans la littérature.

En 1931, Weve, dans son article si documenté ajoutait 23 cas personnels à 61 cas connus.

Depuis lors, nous avons les observations de Abelsdorf, Amsler, H. Coppez, Franceschetti, Hambresin et Van de Daele, Hayakawa, Hudson, Jayle, Kilmann, King, Kubrick, Kurz, Padovani, Pentogna, Sorsby, Villar, Viallefont et Teniflé, Vogt, Weber, Jules François, Weil, Charamis.

Les oculistes ont commencé à étudier le côté ophtalmologique de la question après la publication du travail original d'Osmond et Williams en 1924 — plusieurs travaux ont suivi, dans lesquels ont été étudiées en détail les complications oculaires et la pathogénie.

Des recherches bibliographiques détaillées s'arrêtant à la fin de l'année 1936 ont permis à Charamis de retrouver 131 cas, le sien compris — dans plus de la moitié de ces cas ont été notées des lésions oculaires, d'où l'intérêt que le syndrome de Marfan peut présenter pour l'oculiste.

La cataracte dans l'oxycéphalie semble avoir été peu observée et en 1934, dans la *Revue d'Oto-neuro-laryngologie*, Aubaret et Guillot présentant un oxycéphale avec cataracte déclarent : « Les troubles oculaires signalés dans l'oxycéphalie sont assez limités à l'atrophie optique qui survient soit par le mécanisme de l'atrophie simple primitive, soit à la suite d'une

stase pupillaire ». L'observation que nous avons recueillie est relative à l'existence d'une cataracte zonulaire chez un oxycéphale actuellement âgé de 32 ans. Il nous a paru intéressant de relever cette observation à cause de cette coexistence chez le même sujet d'une double cataracte zonulaire et d'une malformation crânienne actuellement bien classée. Les auteurs qui signalent les troubles visuels rencontrés chez les oxycéphales ont surtout signalé l'atrophie optique avec parfois du strabisme et du nystagmus. Et ils ajoutent : « Cette observation nous paraît jusqu'à présent avoir été la seule publiée ».

SYMPTOMATOLOGIE

L'oxycéphalie, d'après Virchow est une variété de brachycéphalie caractérisée par une tête pointue et une synostose de pariétaux. D'autres auteurs, et parmi eux Hanoke, admettent une définition plus large. « L'oxycéphalie, dit-il, est une déformation cranienne caractérisée principalement par une augmentation du diamètre vertical, donnant à la tête une forme acuminée ».

Les Américains et les Anglais paraissent employer le terme oxycéphalie dans un sens analogue. Quant au mot : crâne en dôme « Turmschaedel », crâne en tour, mots fréquemment employés par les Allemands, il n'en existe nulle part de définition précise. « Le mot Turmschaedel, dit Enslin, se définit par lui-même; c'est un crâne caractérisé par une hauteur spéciale ». Cette variété est indépendante des indices du crâne, elle dépend de sa forme générale, elle est en somme l'équivalent du terme : oxycéphalie, tel que le comprend Hanok.

Ces crânes sont pathologiques, ils présentent des synostoses prématurées, des sutures médio-frontales, coronales et sagittales.

Vus de face les malades présentent une figure allongée, tant au niveau du front, qu'au niveau de la face proprement dite. Ce fait frappant au simple examen est confirmé par les mensurations sur le squelette. La face est étroite, soit que le diamètre bizygomatique maximum et la largeur bi-orbitaire externe soit moindre, soit que la différence entre le diamètre vertical de la face et le diamètre transversal soit plus grande que dans les crânes moyens — la largeur de la racine du nez ou espace inter-orbitaire est normale. Le front surtout présente une conformation intéressante; le plus souvent il tombe à pic. La glabelle présente sa saillie normale; cependant elle peut être tout à fait effacée. Les parties latérales du front sont déprimées. Les bosses frontales sont à peine sensibles ou n'existent pas, les arcades sourcilières peu développées ou absentes. Entre elles et les bosses frontales, au lieu de la dépression en gouttière qui existe chez les sujets normaux, se trouve un méplat, quelquefois même une dépression qui empiète sur la région de la bosse frontale et supprime la partie externe de l'arcade sourcilière. Le méplat est très incliné en dehors et en arrière et s'étend jusqu'à la crête latérale du frontal, crête peu saillante et généralement rejetée en arrière; de sorte que la moitié antérieure de la circonférence horizontale forme une courbure de plus petit rayon que dans les crânes normaux et que le diamètre frontal minimum est un peu au-dessous de la moyenne.

L'asymétrie faciale et crânienne est assez fréquente et on l'observe chez l'une de nos deux malades.

Vue de profil, la forme en tour est encore plus frappante. Le point culminant de la voûte est sur une ligne verticale élevée au milieu de la ligne naso-inienne. Si on superpose à cette courbe celle d'un crâne normal, on voit que ce dernier est plus long et que son sommet est bien en arrière de la ligne verticale précitée, fait constaté par Enslin.

De profil, encore plus nettement que de face, on voit la forme du front, verticale dans la majorité des cas.

Cependant, certains malades présentent des malformations un peu différentes qui permettent de voir comment s'établit la compensation dans les crânes partiellement synostosés. C'est ainsi que chez l'un de nos deux malades la cavité crânienne s'est développée aussi aux dépens de l'occipital qui est très saillant. Chez l'autre le front bombe en avant.

En examinant de près la voûte crânienne on constate que la suture coronale est toujours synostosée, la sagittale l'est fréquemment, la lamboïde beaucoup plus rarement. L'époque de la synostose normale est très variable; elle débute en général au moment où le cerveau a cessé de s'accroître, vers 45 ou 50 ans. La suture coronale, puis la sagittale et enfin la lamboïde disparaissent, souvent la synostose reste incomplète ou ne se produit pas.

Dans l'oxycéphalie, la synostose est très prématurée, celle de la métopique s'accomplit normalement dans la deuxième année, donc bien avant l'époque à laquelle on a l'occasion d'examiner ces malades.

MM. Bourneville et Paul-Boncour affirment que chez leur malade la métopique était soudée dès la naissance. Au niveau du bregma on voit souvent une saillie, le plus fréquemment en crête, qui peut se prolonger tout le long de la suture sagittale.

Enslin signale une saillie en pièce de 5 fr.; dans un autre cas, une saillie en forme de carène des sutures frontales, sagittales et coronales. Hirschberg note une dépression au niveau de la suture sagittale.

On peut résumer en quelques mots l'aspect du crâne dans l'oxycéphalie :

Crâne haut, plus étroit en avant qu'en arrière. Le front est droit, la face allongée, la région sus-orbitaire déprimée.

La lésion du nerf optique est la lésion la plus fréquemment associée à l'oxycéphalie; on distingue deux types : la stase papillaire (névrite œdémateuse) et l'atrophie du nerf optique.

L'œdème du nerf optique le plus souvent bi-latéral, débute au-dessous de 5 ans et les deux yeux en général ne sont pas atteints simultanément. Au point de vue ophtalmoscopique la lésion se caractérise par une papille œdématisée, gris rosé, saillante, à bords flous; les veines sont congestionnées ainsi que l'a montré Enslin; l'acuité visuelle est très variable, allant de la cécité presque complète à une vision relativement bonne; le champ visuel est régulièrement et concentriquement rétréci, fait diagnostique important.

Mais on peut se trouver en présence d'atrophie optique avec papille à bord net, blanche, grisâtre, bleue

verdâtre; on serait alors en présence d'atrophie primitive par compression dans le canal optique modifié par l'affaissement de l'étage moyen et l'ascension relative de l'étage antérieur, le champ visuel est rétréci, mais non concentriquement à cause de la déformation forcément asymétrique du canal optique.

L'état de la rétine est rarement noté — dans de nombreux cas elle est altérée. Hirschberg signale une ancienne tache hémorragique; Weiss et Brugger notent une tache blanche au niveau de la macula et un halo clair mal limité autour de la papille. Dans deux cas d'Enslin il y a l'atrophie pigmentaire péri-papillaire. Patry signale la rétinite pigmentaire chez deux de ses malades; chez l'une petites taches noires, ramifiées à la périphérie de la rétine, aspect tigré du fond d'œil; chez l'autre, lésions beaucoup moins marquées.

Du côté de la choroïde, on a observé de l'atrophie choroïdienne tigrée, un staphylome postérieur.

Le cristallin est parfois atteint. Le malade de Groenoun présentait des opacités cristalliniennes ponctiformes, probablement congénitales; celui de Ranz des opacités linéaires périphériques. Alexander note également des opacités cristalliniennes dans l'œil droit de son malade.

Ces observations sont intéressantes, car elles établissent la liaison avec un type clinique caractérisé par une déformation cranienne et des opacités cristalliniennes, sans lésion du nerf optique et rangées par Patry parmi les types cliniques accessoires, le

type principal étant la déformation crânienne avec lésion du nerf optique. Patry rapporte trois observations de cataracte, opacités cristalliniennes grisâtres occupant tout le champ pupillaire, cristallin opacifié formant une masse gris jaunâtre, cataracte corticale postérieur. A ces trois observations on peut joindre une observation d'Oliver qui constate les opacités cristalliniennes dues, pour lui, à des dégénérescences secondaires; mais dans ce cas, il est probable qu'il existe une lésion du fond d'œil cachée par la cataracte. Le malade d'Aubaret et Guillot présentait une double cataracte zonulaire complète, occupant toute l'étendue du noyau embryonnaire et du noyau adulte avec quelques opacités ponctiformes disséminées dans la masse cristallinienne et quelques points céruléens; chez un malade de Patry, on observe des opacités cristalliniennes ponctiformes. Chez un malade de Kraus, des deux côtés opacités cristalliniennes périphériques. Chez trois autres malades de Patry; od = cataracte congénitale constituée par des masses grisâtres avec un tour laiteux plus brillant; og = cataracte congénitale constituée par des opacités uniformément grisâtres, petites taches blanchâtres en pointillé; od = le cristallin forme une masse gris-jaunâtre opacifiée; og = masses cristalliniennes grisâtres; odg = ajoutés opacités cristalliniennes centrales formant une masse grise ramifiée à la périphérie, entourée par une zone transparente. Chez nos deux malades on a affaire à une double cataracte zonulaire.

Parmi les autres troubles oculaires de l'oxycéphalie, il semble qu'il n'y ait pas l'exophtalmie. Le strabisme divergent est assez fréquent. Les mouvements des yeux peuvent être limités, l'ouverture de la fente palpébrale variable; chez l'une de nos deux malades les paupières sont tombantes. Gourfein a observé un ptosis bilatéral avec paralysie de la convergence. Le nystagmus a été souvent noté. Enslin et Patry ont observé sur leurs malades un nystagmus le plus souvent horizontal et un nystagmus rotatoire; le malade de Weber présente du nystagmus dans les positions extrêmes des globes; l'une de nos deux malades présente du nystagmus et du strabisme.

Parmi les troubles fonctionnels, un des plus fréquents est la céphalée; elle apparaît dans l'enfance et en général au-dessous de 5 ans, persiste, survenant plus ou moins fréquemment, s'accompagnant parfois d'accidents méningés. Les convulsions ont été souvent observées, apparaissant aussi dans l'enfance et se reproduisant plus ou moins souvent en même temps que la vision baisse; céphalée et convulsions sont des signes importants en faveur d'une hypertension intra-cranienne et la baisse de vision concomitante est due à l'œdème du nerf optique. Chez l'un de nos deux malades on relève des convulsions dans la première enfance.

L'intelligence est très souvent normale; l'enfant a souvent pu suivre ses classes, malgré une acuité visuelle mauvaise et souvent les petits malades se montrent, contrairement au premier aspect, tout à fait éveillés et intelligents à l'interrogatoire.

Le syndrome de Marfan est caractérisé par un allongement démesuré de la taille et des membres, particulièrement de leurs extrémités, une maigreur excessive, un développement réduit de la musculature, un crâne dolichocéphale et des troubles oculaires dont le principal est l'ectopie du cristallin (celle-ci existe dans 50 % des cas, environ).

L'aspect de ces malades est typique : enfants dégingandés, trop grands, trop maigres, dont les membres sont démesurément longs, particulièrement aux extrémités, pieds et mains, les doigts notamment. Le milieu de la hauteur du corps se trouve déplacé par l'allongement des membres inférieurs. Les pieds sont des pieds plats et la saillie calcanéenne excessive réalise un véritable éperon. Le tronc est très maigre. Le visage maigre et ridé donne aux enfants un aspect vieillot. Ces anomalies s'accompagnent de position vicieuse, de flexion des doigts notamment, par suite de rétractions tendineuses, mais on constate parallèlement que les articulations sont lâches et les ligaments faibles. Le malade de Poynton avait une flexion congénitale des cuisses qui l'a fait comparer à un chimpanzé. Dans notre observation de syndrome de Marfan, la petite malade présente une légère flexion des genoux et une flexion beaucoup plus marquée des doigts. Kollmann, Scheiber, Duhem, et Joubert notent simplement de l'hyperlaxité articulaire; cette hyperlaxité est entièrement nette chez notre petite malade. Dans le cas de Borges on trouve associées : hyperlaxité des articulations distales et ankylose des articulations proximales.

L'ankylose du coude est signalée par Egaz-Moniz, celle du genou par Thomas, par Rocher, le genu récurvation par Fowler.

En revanche, Brock note la subluxation des coudes, Carrau, Dubois, Roche, la luxation congénitale des hanches. Kollmann la luxation récidivante de l'épaule.

Au niveau du tronc, les malformations portent sur la colonne vertébrale; en grandissant les enfants présentent habituellement de la cyphose ou de la cyphoscoliose qui n'existe pas à la naissance.

Exceptionnellement, on a signalé un spina bifida occulta et de l'hypertrophie des apophyses épineuses.

La cage thoracique est habituellement mal formée, étroite et aplatie. Le sternum est très fréquemment le siège d'anomalies : gouttières verticales, dépression infundibuliforme, malformations diverses réalisant le thorax en carène, la poitrine de poulet, des scapulæ alatae sont parfois signalées.

Chez notre malade, on note seulement un léger évasement du thorax à sa base. La tête est dolichocéphale, mais on constate parfois un développement excessif du nez et du menton, comme dans l'acromégalie. Chez notre malade, la tête est nettement oxycéphale, forme confirmée par les radiographies. Les oreilles sont souvent mal formées, larges, mal ourlées. La dentition s'effectue bien, en général et en temps normal, mais les dents sont mal implantées et souvent sur une double rangée; fréquemment aussi l'arc mandibulaire est très étroit et la voûte du palais est très haute.

Les divers tissus sont plus ou moins atteints : le tissu osseux ne montre à la radio qu'une décalcification plus ou moins accusée.

Le tissu musculaire est très peu développé, mais la force est normale, étant donné la masse du muscle; les examens électriques ne montrent pas de modifications; les tendons sont parfois allongés, notamment le ligament rotulien.

Le tissu adipeux est à peu près inexistant : ce qui explique la maigreur des sujets. Tout à fait exceptionnellement, le tissu adipeux est relativement conservé.

Les malformations viscérales portent essentiellement sur le cœur; l'auscultation décèle en général un souffle systolique ou pré-systolique, parfois des lésions valvulaires ou des malformations cardiaques diverses, de la tachyarythmie. Yonny et Maurice ont observé un anévrisme de l'aorte abdominal; un des malades de Parkes Weber, présenta des thromboses veineuses.

Comme autres malformations, Salle a signalé la longueur anormale de l'intestin, Borger la présence de deux lobes seulement au poumon droit. Carneron, Thomas ont signalé la syndactylie.

Le système nerveux est parfois intéressé et Moro a attiré l'attention sur la forme neurologique de l'arachnodactylie. Il s'agit soit de troubles psychiques : arriération mentale ou troubles du caractère; soit de troubles neurologiques, simulant une maladie de Freidreich dans le cas de Moro (qui évolua

favorablement), caractérisés par des mouvements choréïformes dans le cas de Zuber, ou par des signes pyramidaux, avec nystagmus et démarche ataxique dans le cas de Schlack.

Les troubles endocriniens invoqués par nombre d'auteurs se sont montrés manifestes chez Borger, développement imparfait de l'appareil génital; chez Ormond, insuffisance génitale chez un garçon de 14 ans; chez Pfaundler, développement imparfait de l'appareil génital chez une femme. Villar, Viallefont et Temple signalent une ectopie testiculaire droite, verge infantile, testicule gauche atrophié; Hambresin et Van de Baele signalent une cryptorchidie gauche.

Perritz a observé un goître chez une jeune fille de 10 ans et chez certains des malades de Hambresin et Van de Baele, la glande thyroïde était accrue de volume et visible.

Le métabolisme basal est plus ou moins modifié.

La tension artérielle est souvent abaissée, le pouls parfois lent.

La calcémie est normale. Cependant, on l'a parfois trouvée augmentée ou diminuée; chez notre malade elle est de 119 mmg. 16.

Les troubles oculaires communément observés sont nombreux. Le plus fréquent est la luxation du cristallin. Elle est habituellement bilatérale. Elle existe dans 50 % des cas; elle est souvent incomplète et le cristallin a été observé dans toutes les positions — en haut, en dehors, en bas ou en dedans, sans qu'il

y ait semble-t-il de direction particulièrement fréquente. Cependant la luxation en haut et en dehors a été fréquemment signalée; parfois la luxation est complète dans le vitré (cas de Thadem, de Weve); parfois le cristallin se luxe dans la chambre antérieure (cas de Fleisch) et l'on peut observer des phénomènes glaucomateux nécessitant l'intervention (cas de Weve, de Dor).

Ces cristallins sont presque toujours de dimensions très restreintes et présentent parfois un colobome. Ils sont assez souvent opacifiés. Otto Kurz signale une ectopie cristallinienne dans un globe anormalement grand avec un colobome atypique de l'iris, du corps ciliaire et une cataracte polaire antérieure. Charamis, dans son observation de syndrome de Marfan, note : « Le déplacement est plus évident à l'œil droit dont le cristallin de petite dimension présente une cataracte en évolution, intéressant uniformément les différentes couches, cataracte pointillée, comme si le sac cristallinien était rempli de poussières; à l'œil gauche, le cristallin plus petit qu'un cristallin normal est également luxé et présente un trouble léger uniforme ».

Chez l'un de nos malades, on a affaire à une cataracte zonulaire, bilatérale, luxation du cristallin. La zonule de Zinn est souvent lésée, mais elle est parfois parfaitement normale.

L'iridodénésis, conséquence de la luxation du cristallin, est tantôt très accusée, tantôt à peine marquée, suivant le siège de la luxation.

La manifestation irienne la plus curieuse est le myosis et l'absence de réaction pupillaire sous l'influence des mydriatiques. Notons enfin la persistance de la membrane papillaire dans le cas de Borger.

Les altérations du cristallin et de l'iris sont les plus fréquentes, mais d'autres anomalies existent. Les unes portent sur l'ensemble du globe : mégalophtalmie, ou sur le segment antérieur seulement : mégalocornée. Weill signale par contre de la microphthalmie. La vision est en général mauvaise, même après correction. Les troubles de la réfraction sont fréquents, la myopie, habituellement observée est parfois excessive, jusqu'à 60 dioptries.

L'astigmatisme ne paraît pas dépasser les limites habituelles. Le champ visuel est souvent rétréci, en opposition avec la luxation du cristallin. La paralysie de l'accommodation est signalée par Weve. L'enfoncement des yeux noté par de nombreux auteurs paraît être la conséquence de l'absence de graisse orbitaire.

Quant aux lésions du fond d'œil, elles paraissent être exceptionnelles. Ormond, toutefois, signale chez un de ses malades l'anomalie des vaisseaux rétiens; un des malades de Weve présente à l'œil droit des lésions acquises consistant en atrophie de la papille avec vaisseaux grêles, et chorio-rétinite, avec dégénérescence pigmentaire.

Ces dernières lésions sont celles que l'on observe dans l'oxycéphalie. Chez sa malade, Charamis note quelques points de sclérose de la choroïde.

Parmi les autres lésions rarement observées, signalons : le nystagmus, le strabisme des corps flottants du vitré (Weve), l'œdème des paupières (Salle), brièveté des paupières inférieures.

ANTECEDENTS HEREDITAIRES ET PERSONNELS

Les antécédents héréditaires des oxycéphales sont en général chargés, cependant, ne connaissant pas le plus souvent la cause de la mort des parents, leur étude donne peu de renseignements utiles.

On relève :

Affection cardiaque, ramollissement cérébral, tuberculose, diabète, suicide; dans les collatéraux : méningite, épilepsie, tuberculose, mort à la naissance ou dans la première enfance.

L'hérédité de la déformation cranienne a été signalée; Schuller note que le père et la mère de son malade ont tous deux un crâne en dôme typique ; les deux malades de Oeller sont jumeaux et présentent tous deux un crâne difforme et identique; M. Hamy (thèse de Hanotte) a connu deux sœurs atteintes d'une déformation oxycéphalique. Enfin, on a cité une famille où le père et un des deux fils sont oxycéphales. L'hérédité de la malformation cranienne est peut-être rare, mais elle existe d'une façon indéniable. Dans une de nos observations, la mère de la malade présente comme celle-ci du nystagmus et du strabisme, mais pas de déformation cranienne.

Dans les antécédents personnels des oxycéphales, les accouchements ont été en général normaux; cependant, dans deux cas de Patry, ils se sont produits avant terme à huit mois; dans nos deux observations, les accouchements se sont produits l'un à 7 mois, l'autre à sept mois et demi. On a parfois noté un retard de la marche ou de la parole.

Comme chez tous les enfants, on note des maladies infectieuses assez fréquentes : rougeole, variole, dysenterie, rhumatisme articulaire suivi de chorée; la syphilis héréditaire exceptionnellement; le rachitisme; plusieurs fois les malades ont présenté des accidents méningés sur lesquels il est intéressant de s'arrêter. Hirschberg note dans une observation :

« Pendant les deux premiers mois, l'enfant est bien portant, puis survient une maladie grave avec convulsions et perte de connaissance ».

Dans une observation de Patry, on note une méningite à cinq ans, à la suite de laquelle ont débuté des crises de céphalée qui ont persisté jusqu'à la mort. Dans une autre observation de Patry, les accidents méningés sont beaucoup plus nets : à 4 ans et demi, l'enfant présente des mouvements convulsifs des globes, puis du strabisme convergent qui dure un mois; le malade se heurte fréquemment aux obstacles ; trois mois et demi après la cécité est devenue complète; à ce moment, se produit une storrhée qui dure environ 5 semaines; deux mois plus tard l'enfant perd connaissance pendant six jours. La tête est en hyperextension, la constipation absolue. Ces trou-

bles ont été suivis de céphalées persistantes et d'une cécité absolue. Ces troubles sont très significatifs d'une hypertension intracrânienne, avec œdème du nerf optique ayant produit l'atrophie secondaire.

Les parents ont attribué souvent la cécité à une chute, mais les chutes sont fréquentes chez les enfants, surtout chez ceux qui y voient mal. L'enfant d'Hirschberg est tombé à sept mois, la déformation crânienne a été remarquée après. Un malade d'Enslin est tombé à un an d'un troisième étage, il voit mal depuis sa première enfance. L'un de nos deux malades a eu des convulsions dans la première enfance; sa vue était normale, puis a baissé progressivement, là encore probablement par œdème du nerf optique.

Dans la majorité des cas, on a affaire à des malades du sexe masculin. Il est intéressant de rapprocher ces constatations du fait suivant : le sexe masculin possède une prédisposition au moins deux fois plus forte que le sexe féminin pour la synostose prématurée.

Dans le syndrome de Marfan, les antécédents héréditaires sont beaucoup plus chargés, le syndrome de Marfan se classant comme une affection familiale et héréditaire, — fréquemment dans une même famille, plusieurs membres sont atteints; J. François signale une famille dans laquelle un enfant présente un syndrome de Marfan typique et la mère une forme fruste; l'hérédité a également été mise en évidence par Weve qui a étudié les ascendants et collatéraux de malades présentant un syndrome de

Marfan. La mère d'une de nos malades présente comme celle-ci du nystagmus et du strabisme; Otto Kurz signale des modifications du squelette chez le père et un frère d'un malade présentant une forme fruste, et chez un frère et une sœur des troubles oculaires du syndrome de Marfan. Delord et Viallefont signalent une forme fruste chez le père d'un malade présentant une forme typique; Viallefont et Temple ont observé une famille où deux enfants sont nettement arachnodactyles; le père et trois autres enfants ne présentent que des lésions oculaires; Lloyd signale que les formes frustes se bornant à des troubles oculaires peuvent passer inaperçues si l'on ne recherche pas de formes typiques dans la famille et les différentes générations. Villard, Viallefont et Temple rapportent l'observation d'une famille. Enfin, disons que l'hérédité ne saute pas de génération, sauf dans un cas de Viallefont et Temple.

L'affection est congénitale; les malformations sont visibles à la naissance; seuls font exception le cas d'Ormond où l'affection ne s'est développée qu'à l'âge de 4 ans, à la suite d'une pneumonie et le cas de Poynton et Maurice où l'anomalie ne s'est manifestée qu'à 14 ans. L'affection frappe à peu près également les deux sexes, bien que, d'après les premières observations, on ait pu croire à une prédominance dans le sexe féminin, à tel point que Frontali en 1928, trouvait le sexe féminin trois fois plus atteint que le sexe masculin; en réalité il n'en est rien et Weve sur 82 malades trouve 40 sujets féminins et 42 masculins.

EVOLUTION

Quant à l'évolution de l'oxycéphalie, il est souvent difficile de l'indiquer en l'absence de renseignements. C'est surtout pour la déformation crânienne qu'il est souvent impossible de préciser la date de début. Dans plusieurs cas, les savants prétendent que la tête était déjà déformée à la naissance, d'autres fois ils n'ont remarqué que par hasard la déformation, et ceci, quand leur attention était attirée par une chute sur la tête par exemple. Cependant, dans quelques cas, on a des renseignements précis. Dans un cas décrit par M. Bourneville et Paul-Boncour, où l'oxycéphalie se compliquait de trigonocéphalie, cette dernière déformation existait à la naissance, et a semblé s'atténuer par suite de l'apparition ultérieure de l'oxycéphalie.

Dans une observation de Von Graefe, la déformation a été remarquée à la naissance et s'est accentuée plus tard; chez un malade, Hirschberg a constaté la déformation pendant la première année; Virchow a constaté à un an et demi la déformation du malade de Banz. Chez le malade de Hirschberg, la déformation serait survenue un an après une chute. Chez le

malade de Vortisch, elle serait survenue à deux ans après les convulsions; chez l'une de nos malades, la mère remarque qu'à la naissance le front forme une sorte de bourrelet, puis à 15 ou 16 mois, que le crâne est anormalement haut. On peut conclure que la déformation oxycéphalique débute dans la première année; elle commence à être facilement reconnaissable entre 1 et 2 ans; plus tard, elle augmente, sans doute jusqu'à ce que la synostose soit complète; en 1905, Patry observait dans le service d'ophtalmologie de Lariboisière un enfant de deux ans opéré de cataracte congénitale bilatérale par M. Morax et chez lequel la déformation en dôme commence à se produire.

L'apparition de la lésion du nerf optique serait parfois plus facile à constater. On sait cependant que la stase papillaire ne se complique que très tardivement d'atrophie. Celle-ci d'ailleurs est loin d'être toujours complète, et tous les auteurs insistent sur le maintien fréquent d'une certaine acuité visuelle. En outre les examens systématiques du champ visuel qui pourraient renseigner sur l'évolution des lésions optiques, et en éclairer la pathogénie, sont presque impossibles chez le jeune enfant.

On n'a jusqu'ici, aucun élément statistique pour juger de l'évolution vers la guérison sans intervention. L'atrophie primitive s'observerait presque toujours vers le même âge, le plus souvent avant cinq ans. A noter d'ailleurs l'extrême difficulté chez l'enfant de faire à l'ophtalmoscope le diagnostic entre l'atrophie primitive et l'atrophie post-stase.

On a peu de renseignements sur l'évolution des autres symptômes; les maux de tête et les crises convulsives ont persisté chez plusieurs malades toute la vie. Quant à la façon dont meurent les malades, on a des renseignements peu fréquents; le malade de Michel est mort d'œdème du poumon; le malade de Banz d'un sarcome du crâne; le malade de Ponfick d'une méningite purulente; un malade de Patry est mort à la suite d'une crise de céphalée excessivement violente avec hyperextension de la tête et coma; le malade de M. Bourneville à la suite d'une crise épileptiforme.

L'évolution du syndrome de Marfan est variable : les premiers cas publiés concernaient tous des enfants dont aucun n'avait atteint l'adolescence; nombre d'entre eux sont morts en bas-âge, aussi Marfan déclare-t-il qu'il ne connaît pas d'observations de sujets arrivés à l'âge adulte; les malformations cardiaques, la tuberculose, ont raison de ces sujets d'ailleurs peu résistants (affection des voies respiratoires : broncho-pneumonie, tuberculose, affections cardiaques, asystolie), mais cela n'est pas absolu, et à mesure que l'on connaît mieux l'affection, que l'on dépiste davantage de cas, on trouve des sujets arrivés à un âge avancé, parmi ceux surtout présentant un cas fruste (observation de Weve).

Quant aux opacités cristalliniennes, pour les uns, elles apparaissent dans l'enfance, comme chez le malade de Charamis, dont la cataracte s'est développée entre 5 et 10 ans; pour d'autres, elles sont congénitales et s'accroissent au cours de la croissance.

ANATOMIE PATHOLOGIQUE

On a de nombreux documents pour l'étude du crâne oxycéphalique.

Weiss, Brigger, Manz, Vörtisch, Gayat, ont fait des recherches à ce sujet et Patry a examiné les crânes oxycéphaliques de l'école d'anthropologie et du musée; ils signalent des modifications importantes des diamètres, de l'indice céphalique, des déformations des os du crâne, la synostose pathologique des sutures, en particulier de la coronale, constamment synostosée.

Plus récemment, Mehener a eu l'occasion à Breslau d'observer 21 cas d'oxycéphalie; tous furent radiographiés de face et latéralement; 14 présentaient des troubles oculaires. Dans leur ensemble, les radiographies réalisent un type : de face 1° front vertical plus ou moins déprimé par le sillon transversal; saillie antérieure de la partie postérieure de la convexité du crâne plus fréquente dans les cas avec troubles oculaires; la longueur du crâne dépend du degré de synostose de la suture sagittale. 2° Amincissement des parois. Deux fois, très marqué ; onze fois marqué; deux fois normal dans les cas à trou-

bles oculaires. 3° Hyperostoses, deux fois dans la région frontale, derrière le bregma. 4° Epaississement régulier de la paroi, une fois. 5° Usure du fosselle de la lame vitrée dans le voisinage du bregma, cinq fois. 6° Les saillies osseuses de la région de la grande fontanelle signalées cliniquement depuis longtemps et perçues dans certains cas avant l'existence de la déformation par Larsen ont été notées sur la radiographie sept fois, et coïncidaient avec des troubles oculaires; 7° Accentuation des empreintes digitales et des sillons artériels; 8° Absence constante de la dentelure de la suture coronale que l'on voit si nettement sur les radiographies des crânes normaux; 9° La dentelure du lambda était plus ou moins marquée dans les 21 cas; 10° L'aplatissement, l'escarpement et le raccourcissement de l'orbite, la position frontale de la grande aile du sphénoïde sont des déformations constantes, avec souvent une exagération de la convexité du plafond de l'orbite; 11° Raccourcissement et excavation de la fosse cérébrale antérieure et de la moyenne. D'après les mêmes sujets, on ne peut isoler un type de profil de la base répondant à l'absence ou à la présence de troubles oculaires; 12° Rien de constant du côté de la selle turcique ni du sinus sphénoïdal, chez lequel d'ailleurs la moindre variation d'incidence entraîne des modifications morphologiques considérables. 16° L'étude de l'écart des canaux optiques et de leur calibre ne peut se faire que par l'examen direct. L'image radiographique de l'oxycéphalie est donc assez typique dans

son ensemble, mais varie à l'infini dans ses détails, surtout en rapport avec l'étendue et l'époque des synostoses. Elle devrait permettre de faire le diagnostic au début des troubles oculaires.

Dans le *Bulletin de la Société d'Ophthalmologie de Paris* de mai 1938, MM. Gabriel-Pierre Sourdille et Marcel David présentent un oxycéphale pour lequel les radiographies du crâne montrent un syndrome classique d'oxycéphalie dont l'atlas d'Hartmann donne un tableau très voisin; elles montrent un aspect typique d'hypertension crânienne avec ses deux caractéristiques essentielles : impressions digitales de la convexité très marquées, enfoncement de l'étage moyen du crâne (convexo-basie classique), les radiographies des canaux optiques sous des incidences spéciales ne semblent montrer aucune déformation, et c'est ce même aspect que l'on retrouve chez nos deux malades; de plus, on note un amincissement de la paroi au niveau du point acuminé de la voûte et du fond des digitations.

Les radiographies des canaux optiques étant très difficiles à obtenir du fait de la modification des repères classiques, il est souvent difficile de conclure à un aspect pathologique avec des incidences aussi imprécises; cependant on peut noter dans certains cas d'oxycéphalie une déformation généralement triangulaire des canaux optiques. Dans une de ces radios il n'y a pas de déformation des canaux.

Quant à la lésion du nerf optique nous avons déjà vu qu'on en distinguait deux types : l'atrophie post-stase, et l'atrophie primitive.

Dans le cas relaté par MM. G.-P. Sourdille et Marcel David, on avait affaire au premier cas, des modifications de pigmentations et une zone atrophique autour des papilles étaient interprétées comme reliquat d'une stase papillaire ayant repoussé chez l'enfant; la trépanation décompressive sous-temporaire pratiquée par M. Marcel David à l'Hôtel-Dieu de Nantes, a montré l'os anormalement miné, mamelonné, la dure-mère transparente, adhérente à l'os, moulant le cerveau; à l'incision de la dure-mère, issue d'une grosse quantité de liquide sous pression, donc méningite séreuse de la convexité; de plus le cerveau fait hernie par la brèche dure-mérienne, donc œdème cérébral; les circonvolutions forment des mamelons séparés par des incisures profondes.

Dans le deuxième cas, atrophie optique primitive par compression, l'abaissement de l'étage moyen produit une coudure du nerf optique à son entrée dans le canal, coudure à laquelle s'ajoute un écrasement par abaissement du toit du canal (petite aile du sphénoïde).

De même dans les 21 cas d'oxycéphalie examinés par lui, Mehener a constaté dans la plupart des cas une atrophie secondaire, ou plus rarement une atrophie simple des nerfs optiques dues soit à l'hypertension intra-cranienne, soit au rétrécissement du canal optique et il attribue une plus grande importance à la première de ces deux causes.

Dans le syndrome de Marfan, la radio montre au niveau des membres un allongement considérable des

os, particulièrement au niveau des doigts, et une décalcification plus ou moins accusée; les articulations sont lâches, et les cartilages inter-articulaires exceptionnellement développés (hyperchondroplasie de Babonneix et Léry); le crâne est dolichocéphale et ses parois d'épaisseur normale; la selle turcique est parfois accrue de volume; le plus souvent elle est normale (observations personnelles) et parfois petite. Elle ne présente ordinairement pas de modifications de structure (observations personnelles).

L'autopsie n'a été pratiquée que rarement. Salle a trouvé une hypophyse hypertrophiée contenant de nombreuses cellules éosinophiles; Weill trouve une hypophyse petite avec des cellules éosinophiles peu abondantes. Hambresin et Von de Maele constatent chez un de leurs malades un accroissement de volume du corps thyroïde. Weill a trouvé dans un premier cas un corps thyroïde petit, une parathyroïde petite, des ovaires scléro-kystiques. D'autres auteurs par contre ne constatent rien de particulier ni sur le squelette, ni sur les glandes endocrines.

La cataracte rencontrée dans l'oxycéphalie et le syndrome de Marfan, réalise plusieurs types : soit cataracte capsulaire, cataracte polaire antérieure, opacité grisâtre ou blanchâtre, plus ou moins étendue, au pôle antérieur; soit cataracte lenticulaire partielle ou totale. Partielle, cataracte périnucléaire ou zonulaire intéressant les couches cristalliniennes entourant le noyau et apparaissant sous forme d'une opacité grise, qui n'atteint pas les couches corticales

et reste séparé de l'équateur par une zone de tissu transparent d'étendue variable; partie périphérique : dans certains cas, les opacités zonulaires peuvent occuper plusieurs couches du cristallin : cataracte zonulaire double, dans d'autres cas, les couches zonulaires peuvent être partielles; les cataractes ponctuées et vésiculaires se présentent sous forme de vésicules troubles, dont les dimensions vont de la grosseur d'une pointe d'aiguille à celle d'une tête d'épingle; ou sous la forme d'un semis d'opacités très fines disséminées. La cataracte nucléaire peut réaliser soit une opacification centrale punctiforme, point blanc au milieu du noyau, soit une opacité du noyau dans une cataracte zonulaire. Totale, la cataracte lenticulaire est généralement bilatérale : couleur blanchâtre, laitance à peu près uniforme, homogène, comparable à de l'amidon cuit. Il existe peu d'examens histologiques de cristallins cataractés congénitaux. Les cataractes capsulaires se présentent sous l'aspect de tissus fibreux avec des cellules situées entre les faisceaux et prolifération de l'épithélium sous-capsulaire. Les lésions anatomo-pathologiques de la cataracte zonulaire ont été surtout bien décrites par Scheroner, Hess et Peters. Il existe dans ces cristallins cataractés une zone trouble par apparition d'une multitude de petites vésicules situées entre les fibres cristalliniennes; ces vésicules sont d'autant plus troubles et opaques qu'on se rapproche des couches corticales et au contraire plus translucides à mesure qu'on avance vers le noyau; dans toute la région sous-

corticale les fibres semblent s'enchevêtrer les unes sur les autres, formant de petits cavaliers; elles laissent échapper par leurs petites extrémités libres de fines gouttelettes.

ETIOLOGIE ET PATHOGENIE

Les déformations craniennes seraient dues d'après Virchow uniquement à la synostose précoce des sutures. Cette synostose agirait en vertu de la loi que cet auteur établit en 1851 et ainsi formulée :

1° La croissance des os craniens soudés entre eux par une ossification précoce s'arrête dans une direction perpendiculaire à la suture ossifiée.

2° La compensation se fait en sens inverse de l'axe du rétrécissement et cela grâce à la poussée cérébrale qui exagère ses effets au niveau des points où elle ne rencontre pas de résistance.

Mais comment se produisent ces synostoses précoces ? « L'ossification, dit Virchow, le dépôt de sels calcaires, dans la masse intracellulaire se produit à la suite d'une hyperémie des vaisseaux normaux qui se dilatent, et par une néoformation concomitante de vaisseaux. On considère généralement cet état comme un état inflammatoire ». Plus loin, Virchow ajoute : « Si les formes hydrocéphaliques peuvent se ramener quant à leurs causes les plus proches, à des états inflammatoires des enveloppes du cerveau, les formes synostotiques peuvent aussi justement indiquer

des états analogues des enveloppes intérieures du crâne. La différence principale serait que dans un cas, ce sont plutôt les enveloppes internes, dans les autres les enveloppes externes qui sont touchées ».

Amy confirme l'opinion de Virchow : « Cette synostose est le résultat d'un processus pathologique susceptible d'être rangé dans les états inflammatoires ». Les lésions osseuses sont en effet assez fréquentes, mais il est impossible d'en établir l'origine. Ces faits établis par Virchow sont contestés par B. Davis, Pomerolle, Broca, qui montrent des synostoses précoces sans déformation cranienne et des déformations sans synostose précoce. La synostose et la déformation seraient comme l'a montré Gudden, la conséquence d'un trouble de nutrition provenant d'une cause profonde; d'après lui, la lésion cranienne serait due à un état congestif des vaisseaux, idée confirmée par une autopsie de M. Bourneville et Paul-Boncour. En résumé, on se trouve en présence de deux opinions :

1° La déformation cranienne est due à la synostose;

2° La déformation et la synostose sont deux phénomènes concomitants et indépendants, mais dus à la même cause : l'état congestif.

Ces deux processus pouvant s'expliquer par une même lésion : une infection dure-mérienne qui produit soit la synostose, soit l'état congestif.

L'atrophie optique a été expliquée par plusieurs théories pathogéniques :

Virchow, puis Hirschberg admettent une méningite qui a provoqué en même temps que la synostose prématurée des os du crâne, la névrite et l'atrophie post-névritique.

Ponfick pense que le rétrécissement du canal osseux a provoqué la stase papillaire.

Manz s'arrête à une opinion mixte; s'appuyant sur une autopsie, il croit que la méningite a provoqué une ostéite suivie de synostose et de déformation crânienne, et une névrite favorisée par l'existence d'un rétrécissement du trou optique.

Friedenwald pense que les lésions des nerfs optiques ont pour cause une augmentation passagère de la pression intra-cranienne, augmentation justement due à une soudure prématurée. Dans aucune de ces théories, on ne s'est préoccupé de l'étiologie réelle des lésions. L'hypothèse de Virchow et Hirschberg a paru la plus vraisemblable, tout en ne fournissant qu'une explication incomplète. S'il était confirmé que la méningite est constante, il resterait à prouver la cause première de cette méningite; on a invoqué une affection intra-utérine; en raison des chutes fréquentes, on a pensé qu'elles pouvaient provoquer une métastase méningée chez un sujet infecté par ailleurs, ou une hémorragie dure-mérienne, ou bien, s'il y a eu plaie, celle-ci peut être l'origine d'un processus inflammatoire provoquant la synostose prématurée. Mais on ne trouve aucune infection qui ait une constance suffisante pour expliquer l'étiologie de la méningite; la syphilis ne paraît pas probable; et au-

cune autre infection ne se présente avec une constance suffisante pour lui attribuer l'origine des lésions.

Toutes ces hypothèses ont été soulevées autrefois sans mettre un accord sur la question, mais actuellement, les opinions diffèrent encore sur l'origine du trouble visuel dans l'oxycéphalie. Deux hypothèses sont formulées (Mehener).

1° Œdème papillaire et atrophie post-stase dus à l'hypertension cérébrale.

2° Atrophie par compression directe des nerfs optiques dans un canal modifié par l'affaissement de l'étage moyen et l'ascension relative de l'étage antérieur.

Une troisième hypothèse est suggérée par le Professeur Gabriel-Pierre Sourdille. Par analogie avec une atrophie optique apparaissant au cours de tumeur siégeant à distance du nerf optique. En particulier, il a pu observer avec Marcel David une atrophie optique à évolution rapide chez un malade ayant présenté un neurinome de l'acoustique, compliqué d'une dilatation du troisième ventricule qui comprimait le chiasma. La possibilité par lui observée de dilatation ventriculaire au cours d'oxycéphalie opérée avec M. David peut permettre de faire soupçonner une pathogénie très voisine au cours de l'oxycéphalie.

L'étiologie du syndrome de Marfan est tout à fait inconnue, comme pour toutes les affections héréditaires en général; tout ce que l'on peut dire avec cer-

titude, c'est qu'il s'agit d'une dystrophie qui se manifeste aux premiers mois de la vie embryonnaire, qu'il s'agit d'une affection congénitale. Certains auteurs veulent incriminer la syphilis, l'alcool ou d'autres intoxications; la consanguinité des ascendants; une maladie intercurrente de la mère pendant la grossesse. Mais il est impossible d'incriminer l'hérédosyphilis dans le cas d'Egaz Moniz, seulement, les réactions sérologiques étaient positives, et dans tous les autres cas négatives.

Si dans les observations de Hambresin et Van de Daele, les antécédents familiaux devaient faire penser à la syphilis, le Bordet-Wassermann était cependant négatif dans tous les cas; la consanguinité des ascendants n'a jamais été observée, Killmann et Weve qui ont rapporté de nombreux cas de syndrome de Marfan ont tous spécialement attiré leur attention sur ce fait et n'ont pu le noter; l'alcoolisme des parents et d'autres intoxications chimiques des ascendants n'ont pas été retrouvés par les auteurs qui les ont particulièrement recherchés. La tuberculose ne peut intervenir non plus, ce n'est que chez le malade de Dubois que l'on note une hérédité tuberculeuse. Dans un cas de Kurz, même la réaction de Von Pirquet était négative. Enfin, on a incriminé une maladie fébrile intercurrente de la mère pendant la grossesse, maladie qui aurait une action nocive sur l'embryon. Piper admet les troubles de la nutrition embryonnaire et Stettner rapporte son cas où des lésions provoquées par l'application de rayons

X sur l'embryon. Mais comme Weve le fait remarquer, le fait que l'affection est souvent héréditaire et qu'elle peut être transmise par le père, détruit cette explication. Ainsi donc, l'étiologie du syndrome de Marfan reste tout à fait inconnue.

Trois théories tentent d'expliquer la pathogénie du syndrome de Marfan; ce sont celles de Weve, Weill, Hambrésin et Van de Maele.

La théorie de Weill admet qu'il s'agit d'une altération mésodermique, dystrophie embryonnaire pathologique, atteignant donc essentiellement les éléments dérivés du blastoderme.

Celle de Weill combattue en particulier par Igersheimer, admet un mauvais fonctionnement des glandes endocrines, surtout de l'hypophyse et des parathyroïdes, sous diverses influences survenant pendant la vie intra-utérine.

La troisième théorie est pour ainsi dire une théorie mixte, peut-être plus vraisemblable. Elle est défendue par François, Hambrésin, Van de Naele, Viallefond et Bekker; malgré de petites différences, les théories de ces derniers auteurs se ressemblent et on peut les résumer en une seule : le syndrome de Marfan serait le résultat d'une hypersécrétion dystrophique du lobe antérieur de l'hypophyse, agissant par voie intra-rachidienne et provoquant un gigantisme intra-utérin analogue à l'acromégalie extra-utérine; mais si l'hypophyse devient dystrophique dans le fœtus, le cristallin et la zonule de Zinn, produits ectodermiques et se développant en même temps que

l'hypophyse, subissent des altérations qui, dans la suite, provoquent les luxations.

Quant à l'étiologie de la cataracte, il faut d'abord distinguer si la cataracte est congénitale ou bien s'est développée après la naissance; or, comme le déclarent Aubarel et Guillot dans leurs observations de cataracte chez un oxycéphale : « Chez notre malade, l'existence d'une cataracte zonulaire constitue un fait intéressant qui doit nous suggérer plusieurs hypothèses étiologiques touchant les relations possibles entre la malformation crânienne et l'altération du cristallin, il nous a été impossible de déterminer si la cataracte zonulaire était déjà manifeste au moment de la naissance; comme on n'a constaté sa présence qu'à l'âge de douze ans, alors que le malade avait constaté une diminution plus accentuée de sa vision, on peut supposer que l'aggravation de la cataracte s'est lentement produite, que ses dimensions se sont développées. Charamis qui a suivi de 5 à 10 ans sa malade atteinte du syndrome de Marfan constate l'apparition rapide de la cataracte; chez l'une de nos malades, la vue était mauvaise dès la naissance et en l'absence de lésion du fond d'œil, on peut conclure que l'opacification était congénitale; chez notre autre malade, la vision était normale dans la première enfance, on peut donc penser que l'on a affaire à une cataracte acquise; mais dans de nombreux cas, l'apparition de la cataracte acquise étant précoce, il est difficile de savoir si l'opacification est congénitale ou s'est développée plus tardivement.

Au sujet de la cataracte dans l'oxycéphalie, Aubaret et Guillot se demandent s'il s'agit là d'une simple coexistence d'une malformation du cristallin avec une malformation crânienne ou au contraire de deux anomalies de développement soumises à un processus pathogénique assez voisin. Quant à la cataracte congénitale accompagnant la luxation du cristallin dans le syndrome de Marfan, d'Oench (1879) a prétendu que cette anomalie coexistait dans la proportion de 75 %. Grosfillez a trouvé 25 opacifications cristalliniennes sur 55 cas. M. Ginestoux dans 5 observations personnelles ne trouve la cataracte que dans un seul cas. Pour l'étiologie et la pathogénie de cette cataracte, plusieurs théories ont été admises.

Pour la pathogénie de la cataracte acquise, d'apparition plus ou moins précoce et plus ou moins rapide, sans préjuger l'étiologie, M. Ginestoux dit qu'il faut admettre en pareil cas que la cataracte est due à un trouble des milieux nutritifs, mais que ce n'est là qu'une hypothèse pathogénique.

Les cataractes congénitales de formes si variées ont une étiologie et une pathogénie très complexes; à vrai dire, la cause réelle de l'opacification cristallinienne congénitale échappe. Différentes influences ont été invoquées : l'influence de l'hérédité : cataracte familiale. Mildemore a vu dans une famille quatre enfants sur six atteints de cataracte congénitale complète dans les deux yeux. Adalbert Grosz a rapporté dans sa thèse (1845) l'observation de six enfants nés de mêmes parents qui étaient tous atteints de cette

anomalie. Desmarres signale plusieurs cas familiaux. Camille Fromager a publié en 1893 une observation typique : pendant six générations, une cataracte congénitale stratifiée fut transmise héréditairement par voie féminine; depuis lors, de nombreux faits de même genre ont été publiés. Wolfelin a rapporté deux arbres généalogiques de famille à cataractes zonulaires; le premier comprend cinq générations où la cataracte est transmise directement aux enfants, soit par le père, soit par la mère, porteurs de cataractes du même type; le deuxième comporte trois générations, dans la troisième génération on rencontre une anomalie des opacités, qui sous forme de poussières sont localisées à la capsule postérieure du cristallin et l'auteur croit à un arrêt de développement de la cataracte zonulaire. Russo présente cinq cas personnels de cataracte centrale pulvérulenta de Vogt, M. Ginestoux rapporte l'observation de 4 enfants de la même famille, tous atteints de cataracte polaire postérieure. Se basant sur quelques faits, certains auteurs ont prétendu que là où il y avait hérédité dans la cataracte il y avait à la base consanguinité; cette thèse a été soutenue par Trousseau, mais cette notion étiologique ne résiste pas à un examen approfondi; Fieuzal n'a trouvé la consanguinité que 15 fois sur 89; dans 11 cas sur 20 recueillis par Trousseau, il n'y avait pas consanguinité; Russo dans sa « contribution aux cataractes héréditaires et familiales » discute l'importance qu'il faut attribuer à la consanguinité dans la transmission des caractères hé-

réitaires pathologiques. Il faut ne pas confondre la consanguinité avec l'hérédité : ce sont les dispositions normales ou pathologiques des procréateurs et non leur degré de parenté qui crée les caractères de l'hérédité, et il faut distinguer ainsi que l'a justement établi Périer, la consanguinité saine et la consanguinité morbide.

En somme, même dans les cas où l'anomalie cristalliniennne se retrouve dans l'ascendance et semble ainsi transmise par hérédité, la question étiologique n'en demeure pas moins très obscure; aussi loin qu'on remonte dans l'arbre généalogique, il arrive un moment où un enfant cataracté naît de parents qui ne le sont pas; il faudrait alors, pour M. Ginesloux, considérer la cataracte congénitale comme un stigmate de dégénérescence, opinion confirmée par les travaux de Charles Féré. L'hérédité n'est pas toujours similaire, elle est tout aussi fréquemment dissemblable; on en a la preuve dans les malformations diverses qui se rencontrent chez les mêmes sujets ou chez ses ascendants, séparément ou simultanément avec l'anomalie cristalliniennne. On a signalé la coexistence d'une cataracte congénitale et de déformations rachitiques de l'épilepsie, l'idiotie, l'imbécillité, d'une hernie ombilicale et une syndactylie bilatérale des mains de l'hydrocéphalie. Il est impossible de dire actuellement pourquoi la malformation se localise sur le cristallin plutôt qu'ailleurs; mais par l'ensemble des faits observés, par la coexistence si fréquente sur le même sujet de plusieurs anomalies,

par la transmission par hérédité dissemblable, il serait permis, pour certains auteurs, de penser que la cataracte congénitale est la manifestation de l'état de dégénérescence.

D'après certains auteurs, la plupart des cataractes de l'enfance, plus particulièrement les cataractes zonulaires, n'auraient pas l'origine congénitale qui leur serait à tort attribuée; elles se développeraient après la naissance, il n'y aurait pas arrêt de développement ou lésion pendant la vie intra-utérine; l'enfant naîtrait dans des conditions morbides favorisant l'opacification cristallinienne. Horner et Davidson ont soutenu que la cataracte considérée comme congénitale, n'était autre chose qu'une manifestation du rachitisme; ils en donnent pour preuve les lésions dentaires si fréquemment constatées chez des cataractés congénitaux, lésions dentaires très caractéristiques de l'état cachectique.

On peut rapprocher cette cataracte de l'oxycéphalie des cataractes dans les autres affections du squelette. M. Terrien en mars 1909 rapporte un cas de plagiocéphalie avec cataracte bilatérale zonulaire; et elle serait la conséquence d'une hypertrophie, similaire du désordre rachitique mais non identique.

D'autres auteurs n'acceptent qu'à titre de facteurs secondaires le rachitisme dans l'étiologie de la cataracte zonulaire : l'opacification cristallinienne serait la conséquence de la tétanie et des convulsions qui elles-mêmes dépendraient de l'état rachitique ; il s'agirait en somme d'une forme spéciale de cataracte

traumatique. Von Bahr a fait sur des rats des recherches expérimentales sur la cataracte stratifiée et son rapport avec le rachitisme et la tétanie. Mikawa a provoqué chez le chien une cataracte par tétanie, après ablation des parathyroïdes.

Scullica constate des manifestations de rachitisme et de tétanie chez 4 sujets de même famille présentant des cataractes congénitales de formes diverses : siliceuse, molle, stratifiée. Et ces constatations nous amènent à l'étiologie endocrinienne de la cataracte.

Depuis plusieurs années, l'étude de l'étiologie des cataractes s'est enrichie de nombreux travaux relatifs au rôle des glandes endocrines, dans la genèse de certaines d'entre elles; Lenoir a signalé dans sa thèse sur les cataractes endocriniennes et la maladie osseuse de Paget, le rôle important des parathyroïdes; Norman a fait sur cette question sa thèse inaugurale sans mentionner la cataracte zonulaire de façon particulière. Le terme de « cataracte endocrinienne » est fortement discuté, néanmoins, chez beaucoup de sujets atteints de cataracte, il serait rare que l'on ne trouve pas des signes dénotant une altération des glandes endocrines; il n'y aurait donc rien de surprenant à ce que les sécrétions internes qui contribuent au développement du squelette ne puissent avoir en même temps un retentissement sur la nutrition du cristallin au cours de son développement et particulièrement au moment du passage de sa constitution infantile à l'état adulte; c'est à ce moment en effet

qu'on voit sinon se développer, tout au moins s'aggraver les zones opaques de la cataracte zonulaire.

On a invoqué aussi l'influence des infections et intoxications conceptionnelles dans l'étiologie de la cataracte congénitale. Natan-Larrier et Monthus ont provoqué l'opacification cristallinienne congénitale sur le cobaye par inoculation de cultures virulentes aux femelles dans les 4 dernières semaines de la gestation; les recherches bactériologiques sur les organes des petits furent négatives. Pagentescher a provoqué par intoxication naphthalinique des femelles pleines différentes formes de cataractes; mais leurs conclusions demeurent théoriques et attendent des confirmations cliniques; cependant, dans quelques cas, une infection causale a pu être notée au cours de la-gestation (typhoïde, rougeole), mais ces cas sont exceptionnels.

En résumé, toutes ces constatations n'éclairent pas l'étiologie de la cataracte congénitale. La pathogénie semble tout aussi inconnue. Différentes théories pathogéniques ont été émises, mais l'explication qui s'applique à certaines formes de cataractes ne peut pas s'appliquer aux autres; il n'y a pas unité pathogénique.

D'après la théorie embryogénique, l'opacification cristallinienne congénitale serait due à un vice de développement embryogénique, par persistance de la membrane vasculaire péri-cristallinienne; on a alors une cataracte capsulaire postérieure, une cataracte fusiforme (Grollmann, Beck). De même Consul-

tatos, explique les petites opacifications de la cataracte congénitale ponctiforme.

La précédente théorie est en défaut pour expliquer les cataractes congénitales zonulaires, nucléaires, certaines formes de cataractes polaires; il faut faire intervenir une autre explication; certaines cataractes seraient le résultat d'inflammations irido-choroïdiennes in utero; il se produirait aussi des adhérences capsulaires constituant de fausses cataractes.

Cabannès et Soulard ont présenté deux enfants atteints de cataracte congénitale et de chrométhéropie; la cataracte se serait développée sous l'influence de l'attente, cause de la chrométhéropie. A vrai dire, dans d'autres cas, les cataractes considérées comme congénitales ne le seraient pas en réalité; elles se développeraient peu de temps après la naissance; il en serait ainsi pour la cataracte zonulaire qui serait due, nous l'avons déjà vu, au rachitisme et à la tétanie, de même les cataractes polaires antérieures seraient la conséquence d'inflammations et de lésions cornéennes (Nuel).

TRAITEMENT

Pour le traitement de la cataracte, un seul est possible : le traitement chirurgical.

D'une manière générale, les indications opératoires sont les suivantes :

1° Il faut que la gêne visuelle soit suffisante.

2° Qu'une opération puisse l'améliorer : souvent, on ne peut savoir avant l'intervention l'étendue des lésions du fond d'œil dissimulée par la cataracte.

3° Opérer d'aussi bonne heure que possible. Meyer et Dolard font remarquer que le mauvais état de la vision devient facilement, au moment où les jeunes cataractés font leur éducation optique, une cause de strabisme et de nystagmus, infirmités contre lesquelles la chirurgie oculaire a des ressources plus infidèles que celles qu'elle peut opposer à la cataracte, mais la principale raison est que, opéré tardivement le malade voit, mais ne sait pas faire usage de sa rétine, le cerveau n'ayant pas reçu les excitations nécessaires à l'interprétation des images formées sur la rétine et comme le fait remarquer Dor, cette éducation se fait d'autant plus vite que l'enfant est plus jeune.

D'autre part, il faut opérer tôt, car si derrière la cataracte se cachent des lésions du nerf optique, il y aura intérêt à intervenir, en particulier dans le cas d'œdème et d'atrophie post-stase.

Actuellement les opérations pour cataracte congénitale portent essentiellement sur le cristallin. Autrefois l'intervention portant sur l'iris avait pour but de créer une pupille artificielle permettant aux rayons lumineux de passer en dehors de l'opacité cristallinienne; à l'iridectomie optique préconisée par Dor, Dolard, Gazet, a été préférée l'iritomie à ciel ouvert de Vincentis, Lagrange et Lawford, mais ces procédés ne sont plus guère employés et l'on intervient sur le cristallin.

A l'extraction de la lentille par aspiration et succion, préconisée par Laugier, Bowmann, Teale, Coffez, Redard et de Lapersonne, on a opposé le gros danger d'issue de vitré, que les procédés modernes ont considérablement diminué (injection rétro-bulbaire, akinésie).

Il semble que la discision accompagnée de l'évacuation des masses cristalliniennes, traitement pratiqué dans le service de Clinique ophtalmologique de l'Hôtel-Dieu de Nantes soit maintenant la règle communément admise pour l'extraction de ces cataractes; on pratique une ouverture le plus large possible de la capsule antérieure, discision circulaire au hystitome tâchant de sectionner un lambeau aussi grand que possible, puis discision du cristallin et extirpation, soit à l'aspirateur, soit à la curette de tout ce

qu'il est possible d'enlever; le seul inconvénient est qu'il est rare qu'une seule intervention suffise; il faut assez souvent faire une retouche pour membranule.

Quant au traitement de l'atrophie du nerf optique, il est encore très discuté; il découle évidemment des constatations ophtalmoscopiques et dans quelques cas de l'observation du champ visuel. En présence d'une stase papillaire à la période floride, l'opération à conseiller est la trépanation sous-temporale type Cushing. En présence d'atrophie optique le problème est plus délicat; s'il y a baisse continue de la vision, la même opération pourra être pratiquée; contre l'écrasement du nerf par le canal optique osseux, Elschnig a proposé l'ouverture du canal optique qui depuis l'ère neuro-chirurgicale ne semble pas irréalisable. On sait que chez l'enfant et l'adulte jeune on peut assez facilement relever les lobes frontaux, l'opération devenant beaucoup plus dangereuse chez l'adulte âgé à pédicules vasculaires sclérosés, mais à notre connaissance les neuro-chirurgiens ne l'ont pas encore pratiquée en France au cours de l'oxycéphalie.

OBSERVATIONS

Obs. 1. — (*Inédite. Service de la Clinique Ophthalmologique de l'Hôtel-Dieu de Nantes.*)

Léone B..., âgée de 7 ans, entre à l'Hôtel-Dieu le 3 mai 1938, envoyée par le Dr G.-P. Sourdille.

Antécédents héréditaires :

Père bien portant.

Mère âgée de 27 ans, n'a pas eu de fausse-couche; présente du nystagmus et un strabisme convergent. L'examen du sang montre un Bordet-Wassermann négatif. Pas de signes de syphilis héréditaire chez le père et la mère : lobule des oreilles normal, bonne denture.

Grand'mère paternelle très nerveuse.

Pas de mariages consanguins.

La petite malade n'a ni frère ni sœur.

Antécédents personnels :

L'enfant est née avant terme à 6 mois et demi; dès la naissance son crâne forme en avant un bourrelet que la mère compare à une couronne. A 15 ou 16 mois les parents constatent que le crâne de l'enfant est anormalement haut. Broncho-pneumonie à 4 ans et demi. La vue de la petite malade très mauvaise lui permet à peine de se conduire et c'est ce qui amène les parents à la faire examiner.

L'examen oculaire montre différentes particularités. Les paupières et leur motilité sont normales; la situation des globes oculaires n'est pas la même à droite et à gauche; l'œil droit est plus bas situé que le gauche et la fente palpébrale paraît plus grande par suite peut-être d'une légère exophtalmie.

De plus la malade présente un nystagmus très important, empêchant d'apprécier avec précision l'acuité visuelle.



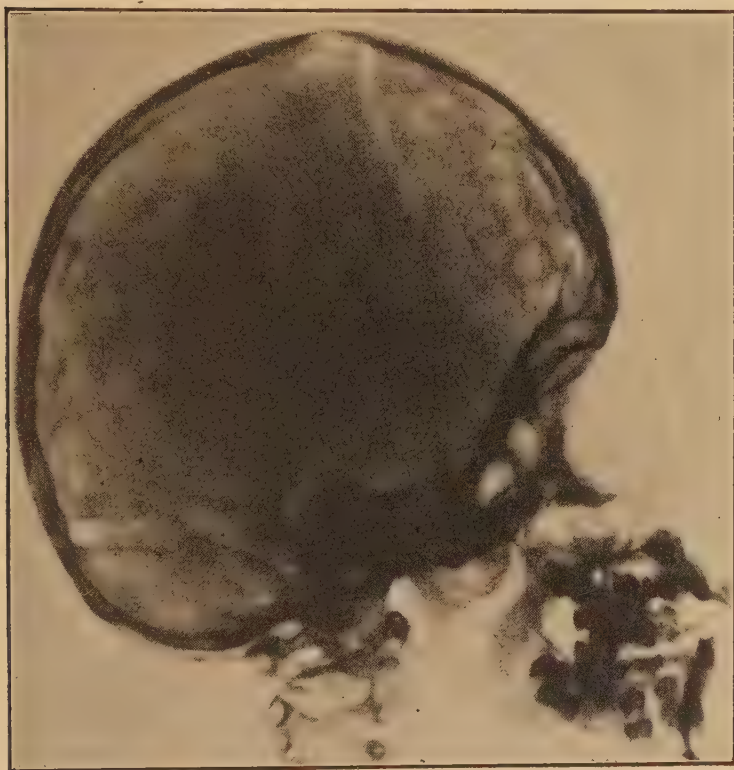
Les cornées sont transparentes. Réflexes lumineux normaux. Par l'atropine on obtient une mydriase normale.

Pour les deux yeux, les cristallins sont en place mais présentent une cataracte de type zonulaire.

Examen général et examen des divers systèmes.

La petite malade est maigre, faciès de 10 ans, pâle, les extrémités sont d'une longueur disproportionnée. La tête est remarquable par la hauteur du crâne, et une certaine asymétrie faciale : déviation de la face vers la droite avec abaissement de l'arcade sourcillière et de la

pommette droite. Le nez est oblique à droite, le menton fuyant vers la droite. L'oreille droite plus basse et plus décollée que la gauche. De profil : aplatissement de la nuque, saillie du crâne en avant. Palais normal; évolution dentaire normale : apparition des dents de deuxième dentition, incisives inférieures, deux supérieures.



Le thorax est symétrique, légèrement évasé à la base. Rachis droit, bassin normal. Mais l'enfant a tendance à se tenir de côté en imprimant au rachis une légère scoliose à concavité gauche.

Les extrémités sont minces et d'une longueur disproportionnée. Les mains et les pieds présentent le tableau classique de l'arachnodactylie, doigts et orteils sont min-

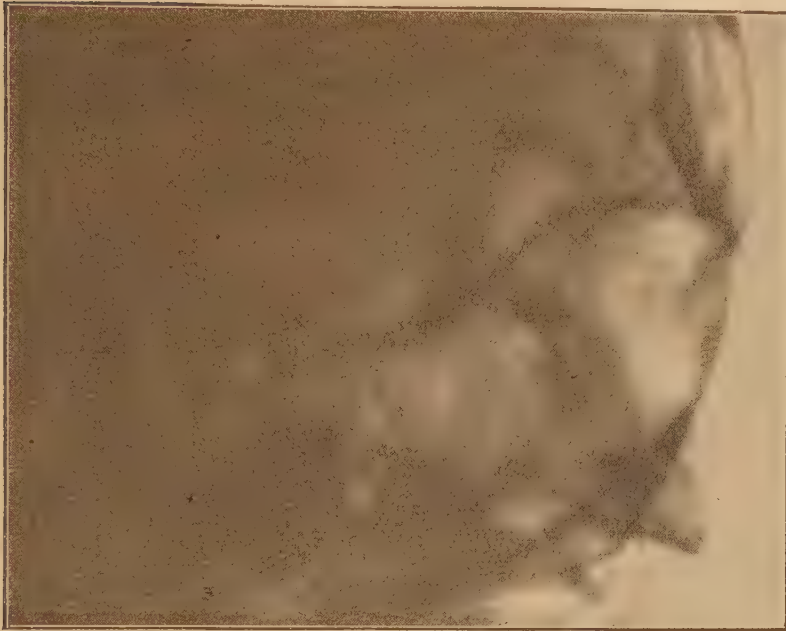


ces et très longs, les pieds sont très plats. On note une laxité ligamentaire extrême particulièrement marquée au niveau des doigts et des orteils. La malade n'a jamais eu ni luxation, ni fracture. Dans la station devant, elle garde les genoux légèrement fléchis.

Des mensurations ont donné les chiffres suivants :

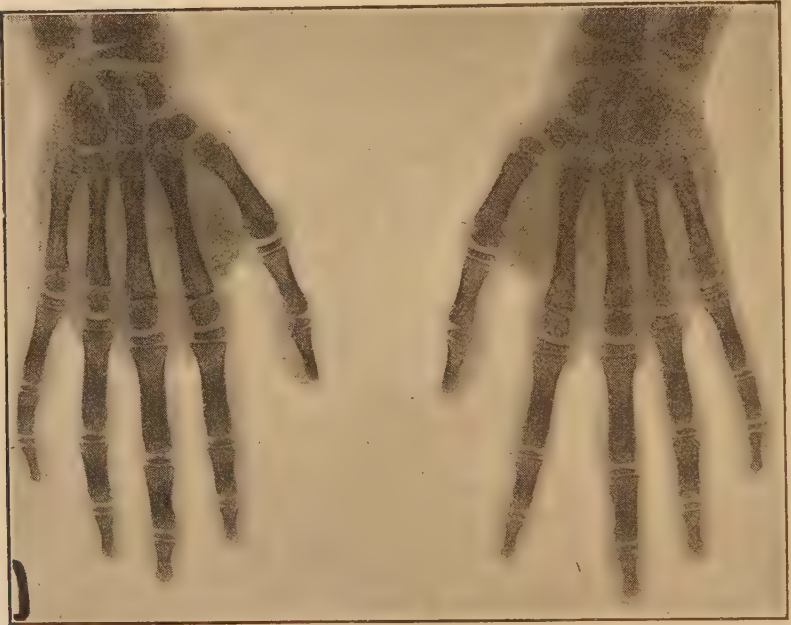
	en cm.
Taille	123
Envergure	128

Tête	14
Cou	10
Longueur du rachis	47
Périmètre thoracique	61
Longueur totale du membre supérieur	55



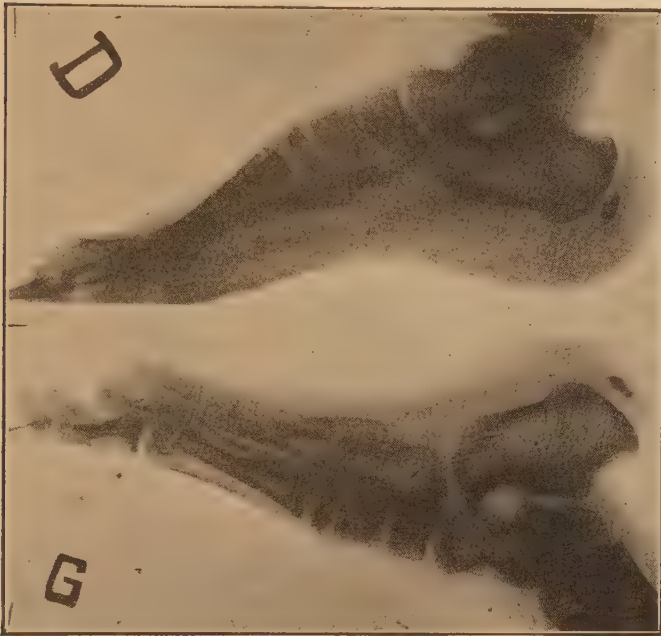
Longueur bras	22,5
Longueur avant-bras	18,5
Longueur main	14
Longueur médus	8
Longueur totale du membre inférieur	65
Longueur cuisse	32
Longueur jambe	29
Hauteur pied	4

Crâne = diamètre A P maximum..	14
Sous occip. mentonnier	21
Diamètre transversal maximum....	14
Temporal	22
Diamètre frontal minimum	11



Les radiographies du squelette montrent les particularités suivantes : au niveau du crâne, syndrome d'hyper-tension intra-cranienne; crâne en tour, enfoncement de la fosse cérébrale moyenne, impressions digitales fortement accusées. Occiput bombé en bas, sutures peu marquées. Au niveau du sommet du crâne on note une saillie avec amincissement extrême de la paroi à ce niveau. Des

radios des trous optiques sous-incidentales spéciales montrent des trous optiques réguliers, ni dilatés, ni aplatis. La selle turcique est plutôt petite. Les radiographies des membres inférieurs et supérieurs confirment l'allongement disproportionné des extrémités. Allongement des



os longs (humérus, cubitus, radius), allongement très marqué des phalanges surtout du médius. Allongement du fémur, du tibia et du péroné; surtout, allongement très accusé de la moitié antérieure du pied, portant surtout sur les os du métatarse et les premières phalanges. Mais on ne note d'altérations osseuses au niveau ni des mains, ni des pieds.

Le tissu adipeux est très peu développé.

Le système musculaire est hypoplasique, les groupes musculaires ne se dessinent pas.

L'examen pulmonaire accompagné de radiographie est négatif.

Examen du cœur : négatif; T. A. : 9-6; pouls : 90.

Sensibilité normale; force musculaire normale.

Examen neurologique : négatif. Réflexes normaux. Pas de Babinski.

Etat intellectuel : intelligence normale.

Examens de laboratoire :

Wassermann du sang : négatif.

Calcémie a donné : calcium 0/00 de sérum 119 mgr. 16, le chiffre normal étant de 95 à 105 mgr.

Cholestérine par litre de sérum sanguin : 1 gr. 51.

Glucose par litre de sang : 1 gr. 78.

Le 13 mai, le Dr G.-P. Sourdille fait une section verticale de la membranule O. D.

Le 24 mai : évacuation des masses cristalliniennes. Œil gauche : section circulaire avec enlèvement d'un lambeau de capsule à la pince de Kalt après discision. Evacuation des masses.

Le 8 novembre, retouche œil gauche pour membranule.

Le 24, examen du fond d'œil : œil gauche, pas d'atrophie papillaire, papille rosée; œil droit : papille normale.

Obs. 2 (Inédite). *Service de la Clinique ophtalmologique de l'Hôtel-Dieu de Nantes).*

Jean G..., âgé de 5 ans, entre à l'Hôtel-Dieu le 21 mai 1938, adressé par le Dr. G.-P. Sourdille.

Antécédents héréditaires. — Père et mère bien portants; grands-parents du côté paternel et maternel de même. Pas de consanguinité dans la famille, pas d'al-

coolisme, pas de syphilis, pas de tuberculose. La mère âgée de 33 ans n'a pas fait de fausses-couches, a eu deux enfants à terme. Aucun membre de la famille ne présente de syndrome de Marfan, ni d'autres déformations osseuses. Pas d'autres cas de cataracte congénitale. Un frère et une sœur normaux, vue bonne.

Antécédents personnels : né avant terme à 7 mois. Pas de déformation du crâne. Vue normale dans le jeune âge. A fait une bronchite, la coqueluche, la rougeole, a eu des convulsions attribuées par la famille aux vers.

L'examen oculaire montre : que les paupières et leur motilité sont normales; de même, la situation des globes oculaires. Pas de nystagmus. Les réflexes lumineux sont normaux, à l'atropine on obtient une mydriase normale.

Les deux cristallins présentent une cataracte.

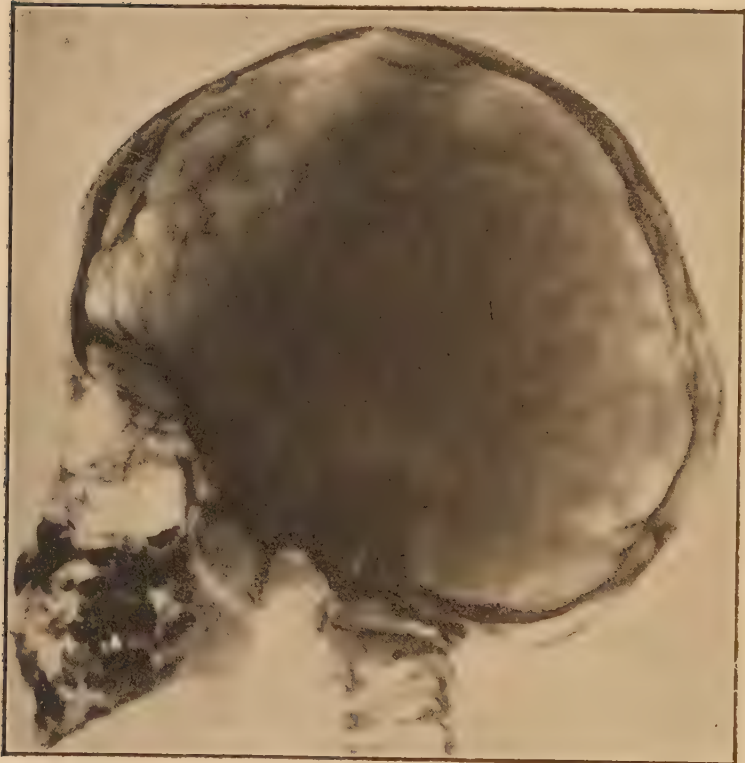
Examen général et examen des divers systèmes :

L'enfant est de corpulence normale. Faciès de 8 ans, un peu pâle. Taille normale. Pas d'allongement apparent des extrémités. Le front est haut, l'occiput fortement bombé et l'on sent une légère saillie au sommet du crâne.

Des mensurations ont donné les chiffres suivants :

	en cm.
Taille	104
Tronc	58,5
Tête	13
Cou	10
Rachis	45
Périmètre thoracique	55
Longueur totale membre supérieur	44
Bras	19
Avant-bras	14
Main	11

Médus	7
Cuisse	26
Jambe	22
Pied	15
Envergure	105



Crâne. Diamètre A. P. maxima	15
Temporal	14
Diamètre frontal minima	10
Périmètre	49

Les radiographies du squelette présentent les particularités suivantes :

Pour le crâne, syndrome oxycéphalique : crâne en tour, aplatissement de l'étage moyen; absence des sinus frontaux et peut-être sphénoïdaux, au sommet du crâne une saillie de la paroi qui est très mince à ce niveau.

Pas de laxité ligamentaire.

Le système musculaire est développé normalement par rapport au squelette.

Poumons, cœur, foie, rate, testicules normaux. Cuti-réaction négative.

T. A. : 9 1/2-6. Pouls : 100, en rapport avec un état fébrile persistant rattaché à une gastroentérite.

Examen neurologique négatif; sauf un peu d'hypertonie musculaire.

Niveau intellectuel : 5 ans.

Les examens de laboratoire ont donné :

Cholestérine par litre de sérum sanguin : 1 gr. 42.

Calcémie : calcium par 0/00 de sérum 118 mgr. (chiffres normaux : 95 à 105 mgr.).

Bordet-Wassermann : négatif.

Examen des urines : densité 1,020; albumine : 0; sucre : 0.

Le 30 mai, le Dr. G.-P. Sourdille fait une désunion de la cataracte œil gauche.

Le 28 juin, discision de la cataracte œil droit.

Le 25 octobre, retouche à l'œil gauche pour membranne.

Le 24 novembre : l'examen du fond d'œil après dilatation de la pupille montre œil droit et gauche, papilles irrégulières, congestionnées, à bords flous.

En dehors de nos observations personnelles, nous signalons les observations suivantes et particulièrement l'observation XV, de M. Charamis, d'Athènes, qui se rapproche le plus de notre première observation.

Obs 3. — *Crâne en tour, atrophie papillaire, opacité cristallinienne.* (Observation 22, Thèse Paris 1905. André PATRY).

Obs. 4. — *Atrophie papillaire bilatérale, opacité cristallinienne, malformation cranienne.* (Observation 25, Kraus 1902, Thèse PATRY).

Obs. 5. — *Crâne en tour et atrophie papillaire post-névrétique bilatérale, opacités cristalliniennes.* (Observation 50, Alexander 1903, Thèse PATRY).

Obs. 6. — *Microcéphalie, oxycéphalie, débilité mentale, opacités cristalliniennes* (Observation XIII, Thèse PATRY).

Obs. 7. — *Débilité mentale, oxycéphalie, lésions cristalliniennes,* (obs. XIV, thèse PATRY).

Obs. 8. — *Cataracte zonulaire bilatérale, crâne en dôme, débilité mentale,* (obs. XV, thèse PATRY).

Obs. 9. — *Cataracte zonulaire chez un oxycéphale âgé de 32 ans* (AUBARET et GUILLOT-ONO, 1934).

Obs. 10. — *Syndrome de Marfan, luxation cristalline et cataracte congénitale* (Obs. de l'article de J.-S. CHARAMIS, d'Athènes, sur le syndrome de Marfan, *Revue d'Ophthalmologie*, 1937).

CONCLUSIONS

1° Parmi les troubles oculaires signalés dans l'oxycéphalie, il semble que la cataracte, associée ou non à une lésion du nerf optique n'a été qu'assez rarement signalée.

2° La forme du crâne oxycéphale réalise une déformation actuellement bien connue et différenciée des autres malformations craniennes. La lésion du nerf optique répond à deux types ophtalmoscopiques : a) l'œdème papillaire et l'atrophie post-stase avec papille à bords flous et rétrécissement concentrique du champ visuel; b) l'atrophie primitive par compression avec papille à bords nets.

3° La cataracte associée à la malformation cranienne réalise de multiples formes.

4° Parmi les antécédents des oxycéphales on relève fréquemment des troubles en faveur d'une hypertension intra-cranienne : convulsions, céphalée, baisse de la vision.

5° L'évolution de la lésion oculaire est fonction d'un traitement basé sur l'aspect du fond d'œil, du champ visuel, et les commémoratifs.

6° Les radiographies du crâne confirment soit un syndrome d'hypertension crânienne, soit une déformation des canaux optiques.

7° Aucune étiologie ne semble retenue pour expliquer l'apparition de la déformation crânienne.

Par contre, pour la pathogénie de la lésion du nerf optique, on émet deux hypothèses :

— atrophie post-stase, due à l'hypertension cérébrale;

— atrophie par compression dans un canal modifié par l'affaissement de l'étage moyen et l'ascension relative de l'étage antérieur.

A ces deux hypothèses on peut ajouter une troisième : atrophie par compression exercée par une dilatation ventriculaire.

8° Le traitement de l'atrophie optique découle de la pathogénie de la lésion :

— dans le cas de stase papillaire à la période floride il semble indiqué de faire une trépanation décompressive sous-temporale. De même en présence d'une atrophie optique, avec baisse continue de la vision;

— dans le cas d'atrophie primitive on a proposé l'ouverture du canal optique, opération moins grave chez l'enfant que chez l'adulte, mais qui ne semble pas avoir été tentée en France.

9° Quant à l'extraction de la cataracte, il semble que la discision circulaire de la capsule antérieure avec section d'un lambeau aussi large que possible

et évacuation des masses, soit l'opération à faire. L'opération devant être pratiquée le plus tôt possible tant pour l'éducation visuelle du malade, que pour indication d'une intervention ultérieure si derrière la cataracte se cache une lésion du fond de l'œil.

Vu :

LE DOYEN,
TIFFENEAU.

Vu :

LE PRÉSIDENT DE LA THÈSE,
Félix TERRIEN

Vu et permis d'imprimer :

LE RECTEUR DE L'ACADÉMIE DE PARIS,
ROUSSY.

BIBLIOGRAPHIE

- PATRY André. — Contribution à l'étude des lésions oculaires dans les malformations craniennes, spécialement dans l'oxycéphalie (*Thèse Paris* 1905).
- KURZ Otto, HAMBRESIN et VAN DE MAELE. — Les syndrome de Marfan. Nouvelles conceptions au sujet de sa pathogénie (*Société belge d'Ophtalmologie*, 29 novembre 1934).
- BAKKER C. — Le cristallin dans l'arachnodactylie.
- SCULLICA. — Contribution à l'étude de la cataracte congénitale dans ses rapports avec le système neuro-végétatif.
- DELORD et VIALLEFONT. — Syndrome de Marfan. (*Société d'Ophtalmologie de Paris*, 18 janvier 1936).
- AUBARET et GUILLOT. — Oxycéphalie et cataracte zonulaire (*Revue d'Oto-Neuro-Laryngologie*, 1934).
- VIALLEFONT et TEMPLE. — L'arachnodactylie ou syndrome de Marfan. Troubles oculaires, caractère familial et héréditaire. (*Archives d'Ophtalmologie*, août 1936).
- MORAND. — Arachnodactylie et ectopie bilatérale des cristallins.
- LELOYD R. I. — A second group of arachnodactyly cases (*The American Opht. Soc.* 1936).
- VON BAHR. — Recherches expérimentales sur la cataracte stratifiée et son rapport avec le rachitisme et la tétanie.

- MIKAWA. — Cataracte par létanie chez le chien.
- CHARAMIS. — Le syndrome de Marfan (*Revue d'Ophtalmologie* 1937).
- KARSCH J. — Malformations oculaires héréditaires multiples avec main et pied en griffe (*Zeitsch. f. augenh.*, 1936, T. 89).
- RUSO A. — Contribution aux cataractes congénitales héréditaires et familiales, sur la « cataracta centralis pulverulenta » (*Clin. Oc. un. Mussolini, Bari*).
- VON BAHR. — Etudes sur l'étiologie et la pathogénie de la cataracte zonulaire.
- COPPEZ H. — Un cas solitaire de syndrome de Marfan (*Société belge d'Ophtalmologie*, 26 nov. 1933.).
- CHAUVEL. — L'infantilisme hypophysaire, 1914.
- MARFAN. — Un cas de déformations congénitales des membres plus prononcées aux extrémités, caractérisées par l'allongement des os, avec un certain degré d'amaigrissement (*Société Médicale des Hôpitaux de Paris*, 1896).
- ORMOND. — L'étiologie de l'arachnodactylie (*XII^e Congrès international d'Ophtalmologie*, Amsterdam, Septembre 1929).
- THADEN. — Un cas d'arachnodactylie. Considérations sur les signes oculaires (*Archives für Augenheilkunde*. T. C. et C. I.).
- F. TERRIEN et BOURDIER. — Plagiocéphalie et cataracte congénitale (*Sté de Pédiatrie*, 16 mars 1909 et *Archives d'Ophtalmologie*, 1910).
- F. TERRIEN. — Oxycéphalie avec atrophie optique. (*Archives d'Ophtalmologie*, 1910).
- VILLARD, VIALLEFONT et TEMPLE. — Arachnodactylie et subluxation du cristallin; observations d'une famille (*Société d'Ophtalmologie de Paris*, juillet 1934).

- WEVE. — Over arachnodat. (dystrophia mesodermatis congenita, type Marfan). (*Archives für Augenheilkunde*, 1931. T. C. IV).
- GINESTOUX Etienne. — Ophtalmologie infantile.
- MEHENER. — Troubles oculaires de la déformation crânienne, appelés oxycéphalie.
- COLRAT. — Oxycéphalie et ses variétés (*Journal médical de Lyon*).
- HARTMANN. — Radiographie en ophtalmologie (*Société française d'Ophtalmologie*).
- Gabriel-Pierre SOURDILLE et Marcel DAVID. — Oxycéphalie et altérations du nerf optique (*Bulletin de la Société d'Ophtalmologie de Paris*, Mai 1938).



IMPRIMERIE SPECIALE
DE LA LIBRAIRIE
LOUIS ARNETTE



